

遺伝学的検査に関する説明書

I D @PATIENTID

@SYSDAT2

患者 @patientname 様

<遺伝子とは>

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。ある人の体の状態は、遺伝とともに、生まれ育った環境によって決まっていますが、遺伝は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。「遺伝」という言葉に「子」という字が付き「遺伝子」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、約3万個の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」はA, T, G, Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかつながって遺伝を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には約3万個の遺伝子が散らばって存在しています。この遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現することもあります。人間の体は、約60兆個の細胞から成り立っていますが、細胞のひとつひとつにすべての遺伝子が含まれています。

遺伝子には二つの重要な役割があります。

一つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的には約60兆個まで増えて人体を形作りますが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。

第二の重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の祖先ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

<遺伝子と病気>

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の配列の違いはさまざまな病気の原因となることがあります。完成された人体を形作る細胞で遺伝子の配列に変化が起これば、変化した細胞を中心にその人限りの病気が発生することがあります。これを体細胞変異といい、癌がその代表的な病気です。一方、ある遺伝子の配列に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わってしまいます。この場合、遺伝する病気が出てくる可能性が生じます。これが生殖細胞系の変異です。

このように説明すると、遺伝子の配列の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際は遺伝子の配列の変化が病気を引き起こすことはむしろきわめてまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違っているのと同じよ

うに人によって生まれつき遺伝子の配列に違いが見られ、その大部分は病気との直接の関わりがないことがわかってきました。また、人体を形作る約 60 兆個の細胞では頻繁に遺伝子の変化が起こっていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。生殖細胞系の遺伝子の配列の変化のうちごく一部の変化のみが病気を引き起こし、遺伝する病気として引き継がれます。

1. 現在の診断名、重症度、原因

診断名 _____
 疾患の原因 _____
 疾患の程度・進行度 _____

2. 予定している処置の治療方針

あなたの受ける遺伝学的検査は以下の通りです。

2. 1 検査名

_____ 遺伝子検査

2. 2 検査の方法と結果

血液検査、手術で切除した病変などを用いて検査を行います。

_____ 遺伝子検査の検査結果は、検査結果報告書に記載された内容のみ返却され、それ以外の情報について情報提供は行いません。得られた DNA 情報は、遺伝子変異の解析以外の目的で使用されることはありません。

2. 3 検査に関する費用

治療選択の際の遺伝子の検査は、他の治療費と同様に保険診療として認められています。

遺伝に関する専門家への相談など、その他の費用については担当医にご相談ください。

2. 4 個人情報の管理について

遺伝子の検査は、当院を通じて外部機関に委託して実施します。あなたの検体等は、担当医を通じ検査の委託先に提供されます。この際に、あなたに関する情報はコード番号によってコード化する等してあなたを特定できないように適切に処理されます。検査の委託先においても、検体は、個人が特定できない方法により管理されます。

当院および検査の委託先では、個人情報保護法に則り、検査結果は施錠がかかる保管庫に保管するなど、適切に情報を取り扱います。

3. 治療の効果と限界

3. 1 検査の効果

今回調べる遺伝子に異常が見つかった場合に、その遺伝子と関連のある疾患を発病する確率や、効果のある薬剤を選択することが可能となる場合があります。

3. 2 遺伝に関する専門家への相談

遺伝子検査について、遺伝に関する専門家にさらに詳しく相談することもできます。この相談のことを遺伝カウンセリングと呼びます。遺伝子カウンセリングでは、あなた遺伝子に病的な変異があった場合、その病的な変異によって病気の発症リスクが高まることについて理解を深めたり、今後の対策や方針を話し合ったりします。

当院は北里大学病院遺伝診療部にて遺伝カウンセリングを受けていただくことができるように連携をとっております。

専門家に相談したい場合は、まずは主治医にご相談ください。

4. 予測される合併症と危険性及びそれに対する回避策

遺伝子関連検査は血液検査または手術した病変を用いて検査を行なうため、合併症や危険を伴うものではありません。

5. 実施しない場合に予測される症状の推移と可能な治療法

この検査を実施しない場合に予測される内容は、検査の種類によって異なります。

5. 1 治療薬の選択のためにこの検査を行なう場合

適切な治療方法を選択できないことや、その疾患に対する最新の治療ではなく、従来からおこなわれている治療をおこなう場合があります。

5. 2 _____ 遺伝子検査の場合

性別に関係なく親から子へある一定の確率で受け継がれます。そのため、あなたの遺伝子検査に病的な変異があった場合、あなたのご家族にも病的な変異をもつ方がいる可能性があります。 _____ 遺伝子検査に病的な変異をもつ方は、必ず病気を発症するわけではありませんが、将来的にある一定の確率で発症するリスクがあるといわれています。

6. 予後の予測

検査の種類・内容によって異なります。

詳しくは担当医からお聞きください

7. 処置に伴って生じる生活上の変化

治療薬が変更となったり、ご家族に影響がある結果が得られることがあります。詳しい内容は担当医から説明があります。

8. セカンドオピニオンの権利

この検査を行なうにあたり、他の医療機関にご相談していただくことを妨げるものではありません。セカンドピニオンをご希望の方は、担当医にご相談ください。

9. 同意しない権利

遺伝子の検査は、検査を受けることに同意した後であっても、いつでも同意を撤回することが可能です。ただ、撤回されたとしても、本検査によって得られた情報は本検査の質を高めるため利用されることがあります。

また検査を受けたあとに、検査結果の提供を受ける事を拒否することもできますが、検査費用は返還されません。

ご不明な点がある場合は担当医にご相談ください。

。

本日説明に用いた資料：（遺伝学的検査に関する説明書）

本日お渡しした書類：（遺伝学的検査に関する説明書・同意書）

患者ID：@patientid

患者氏名：@patientname

遺伝学的検査に関する説明書

検査説明日 @SYSDAT2

以上の説明に理解いただけましたら署名をお願いいたします。また、検査について同意していただけましたら同意書にも署名をお願いいたします。

なお、同意書に署名した後でも説明内容に関する同意の変更を要望することが出来ます。その場合でも治療上の不利益が生じることはありません。

ご不明な点・ご要望がありましたら、遠慮なくお申し出ください。また、別の専門的な意見を得るために、必要に応じて他の医療機関や専門医に相談されること（セカンドオピニオン）ができます。そのための資料は準備いたしますのでお申し出ください。

相模原病院 説明医師 _____（自筆）

同席・確認 看護師 _____（自筆）

年 月 日

署名：患者 _____ ☐ 代筆

署名：代諾者 _____ （続柄： _____）

署名：同席者 _____

患者・代諾者の署名がない理由：（ _____ ）

（記入上の注意）

1. 患者が未成年の場合、患者本人の署名以外に保護者の署名が必要です。
2. 患者に意思決定能力が無いと判断される場合には、親族や代諾者または保護者は、代諾者の署名欄に署名してください。その際、併せて患者署名欄に代筆で署名し、（☐代筆）にチェックをしてください。

患者ID：@patientid

患者氏名：@patientname

遺伝学的検査に関する同意書

検査説明日 @SYSDAT2

相模原病院長 殿

私 @patientname は、（説明医師）@activeusername 氏から
別紙「遺伝学的検査に関する説明書」に記された内容について、十分な説明を受けるとともに質問する機会を得ました。この処置について

- ☐ 理解しました。担当医師の指示による実施に同意します。
また、実施中に緊急の処置を行う必要が生じた場合には、適宜処置されることも承諾します。
- ☐ 理解しましたが実施することに同意しません。

年 月 日

署名：患者 _____ ☐代筆

生年月日 _____ 年 月 日

親族または代諾者（続柄 _____）

署名：氏名 _____

住所 _____

患者・代諾者の署名がない理由：（ _____ ）

（記入上の注意）

1. 患者が未成年の場合、患者本人の署名以外に保護者の署名が必要です。
2. 患者に意思決定能力が無いと判断される場合には、親族や代諾者または保護者は、代諾者の署名欄に署名してください。その際、併せて患者署名欄に代筆で署名し、（☐代筆）にチェックをしてください。